

## ŻYCIE Z CHOROBA

Ta choroba to nasza długa droga do jej zdiagnozowania. Tak się dzieje w przypadku pierwszej osoby w rodzinie, która na nią zachoruje. Pierwsze objawy bywają bardzo mylne. W przypadku ojca były to, utrata czucia w kończynach dolnych i górnych oraz zaburzenia chodzenia. Rok wcześniej nastąpiła spora utrata wagi, nie wiadomo dlaczego, osłabienie i brak odporności organizmu oraz zaparcia. Mając na uwadze te objawy, pomimo szeroko przeprowadzonych badań, na oddziale neurologicznym nie określono przyczyny. Wykluczono polineuropatię cukrzycową, alkoholową, raka, ale postawiono diagnozę, którą była polineuropatia czuciowo – ruchowa. Tatę skierowano do poradni neurologicznej w celu leczenia.



12 lat temu



obecnie

W trakcie pojawiła się zakrzepica żył głębokich w nogach, a leczenie jej zajęło rok. Choroba zaczęła się pogłębiać, również w tym czasie tj. 2,5 roku temu pojawiły się częste i ostre biegunki, omdlenia i zasłabnięcia. Lekarz rodzinny skierował tatę na oddział wewnętrzny w celu zbadania przyczyny. Nie znaleziono bakterii, pasożyta, a badania gastrologiczne wykazały stan zapalny jelit. Poszpitalnie zastosowano kurację, co nie dało poprawy. Mając na uwadze narastającą utratę wagi (tato w pełni zdrowy ważył 92 kg, a na tym etapie choroby waga wynosiła 62 kg), coraz większe trudności z chodzeniem (wsparcie się kulą), niekontrolowane upadki, zawroty głowy przy wstawaniu razem, podjęliśmy samodzielne działania. Były to prywatne wizyty w gabinecie neurologicznym, gdzie dowiedzieliśmy się, że należy szukać przyczyny polineuropatii bo od niej zależy leczenie. Każde wyjście na umówioną wizytę wymagało ogromnego wysiłku i pomocy innej osoby, a niejednokrotnie należało je przełożyć z powodu biegunek i osłabienia. Tato przechodził kurację witaminą B12, którą przerwano bo nie przyniosła ona żadnych rezultatów po czym skierowano go do innego szpitala neurologicznego. Tam, w oparciu o naszą dokumentację, poinformowano nas, że wszystkie badania jakie można wykonać pod kątem polineuropatii zostały wykonane, szpital nie ma innych możliwości.

Wskazano szpital w Warszawie przy ulicy Banacha jako miejsce, w którym specjalizują się w neuropatii. Ponieważ czas oczekiwania na wizytę w poradni przyszpitalnej w ramach NFZ okazał się zbyt długi, zmusiło to nas do wizyty prywatnej.

Tato trafił do dr Hanny Drac, która widząc go od razu postawiła diagnozę : amyloidoza. Tego samego dnia doktor skierowała nas na badania genetyczne w ramach programu naukowego, które potwierdziły że przyczyną stanu mojego ojca jest amyloidoza TTR (rodzinna choroba genetyczna).

Tatę hospitalizowano w celu oceny postępu choroby, wykonano szereg badań całego organizmu. Obecnie wiem, że ja i siostra mojego ojca jesteśmy nosicielkami tego genu. Nie ukrywam, że wiadomość o rzadkiej chorobie, przewróciła nasz rodzinny spokój. Choroba jest okrutna i wyniszczająca dla chorego i bliskiej rodziny ponieważ:

- codzienny strach i lęk samodzielnego pozostawienia ojca w domu nie pozwala na prowadzenie normalnego życia. Konieczna jest pomoc w czynnościach samoobsługowych ( na przykład w postaci przyniesienia kubka), higienicznych szczególnie podczas omdleń i biegunek, które niestety są codziennością, co zmusiło mamę do rezygnacji z czynnej pracy zawodowej
- wszelkie stosowane leki i diety, które miały zapobiec biegunkom nie skutkują
- pogłębiające się inwalidztwo wynikające z zaniku mięśni oraz ostre biegunki nie pozwalają wyjść z domu nawet przy wsparciu urządzeń pokonujących bariery architektoniczne. Świat zamknął się w czterech ścianach
- świadomość tego, że przez 6 lat trwania i rozwijania się choroby, nie dało się postawić diagnozy i podjąć jakiegokolwiek próby leczenia znacznie wpłynęła na stan psychiczny taty i jego najbliższych
- choroba w wyniku wyniszczenia organizmu kończy się śmiercią

Obecnie tato ma 55 lat, waży 57 kg, ma oczopląs, jest bardzo słaby, ma trudności z przełykaniem, nie ma mięśni w kończynach dolnych i górnych, palce dłoni są podkurczone, sztywne i brak czucia w dłoniach i stopach, z ledwością samodzielnie je bardzo małe ilości pokarmu, wymaga pomocy przy ubieraniu i czynnościach higienicznych, a jego kąpiel to wielkie wyzwanie dla mojej mamy. Pomimo wychudzenia całego ciała, utraty mięśni i czucia w nogach mój ojciec chodzi o kulach, gdy tymczasem, w opinii lekarza, powinien jeździć już na wózku inwalidzkim. Wiem, że kiedyś był silnym mężczyzną, a jego upartość i walka wewnętrzna z kalectwem pozwala mu tak funkcjonować. Na tym etapie amyloidozy TTR zalecono pomoc hospicjum domowego, które jak się okazało, nie jest przewidziane przy tego typu chorobach. Bez wsparcia i porad, staramy się samodzielnie z mamą radzić sobie w trudnych sytuacjach. Istotny jest też fakt, że czas oczekiwania na zaleconą w postaci lekkich masaży rehabilitację z NFZ jest bardzo długi, a finansowanie jej z

własnej kieszeni bardzo drogie. Tato cierpi, bo odczuwa ból w nogach, boli go brzuch, nie śpi po nocach bo boi się niekontrolowanych biegunek oraz niemożności wstania z powodu reakcji układu nerwowego w postaci zawrotów głowy, omdlonych i słabych nóg. Choroba szybko postępuje. Nie wiemy co robić i jak postępować by pomóc.

Nadzieję dla osób, u których zdiagnozowano amyloidozę TTR, przy jej wczesnych objawach jest lek, który jest bardzo drogi. Niestety w Polsce nierefundowany. Mam świadomość że muszę być pod kontrolą lekarza wykonując co jakiś czas badania, by w przypadku pierwszych objawów mieć nadzieje na możliwość skorzystania z leku. Tato przebył długą drogę do ostatecznej diagnozy. Teraz zastanawiamy się wspólnie, jakby to było, gdyby ktoś wcześniej kierował nas w miejsca gdzie można by było wykonać badania genetyczne.